FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1920

THESE

N°.....

POUR

LE DOCTORAT EN MÉDECINE

QUELQUES PARTICULARITÉS

DE

L'Arriération Mongolienne

PAR

ROBERT DEGUY

Président : M. LETULLE, *Professeur*

PARIS
AMÉDÉE LEGRAND, ÉDITEUR
93, BOULEVARD SAINT-GERMAIN, 93
—
1920

Faculté de Médecine de Paris

LE DOYEN : M. ROGER
ASSESSEUR : M. POUCHET

Professeurs	MM.
Anatomie	NICOLAS
Médecine opératoire	CUNEO
Physiologie	CH. RICHET
Physique médicale	WEISS
Chimie organique et chimie générale	DESGREZ
Bactériologie	BEZANCON
Parasitologie et Histoire naturelle médicale	BRUMPT
Pathologie et Thérapeutique générale	M. LABBÉ
Pathologie médicale	VAQUEZ
Pathologie chirurgicale	GOSSET
Anatomie pathologique	LETULLE
Histologie	PRENANT
Opérations et appareils	DUVAL
Pharmacologie et matière médicale	POUCHET
Thérapeutique	CARNOT
Hygiène	BERNARD
Médecine légale	BALTHAZARD
Histoire de la médecine et de la chirurgie	MENETRIER
Pathologie expérimentale et comparée	ROGER
Clinique médicale	ACHARD, WIDAL, GILBERT, CHAUFFARD
Hygiène et clinique de la 1re enfance	MARFAN
Maladies des enfants	HUTINEL
Clinique des maladies mentales et des maladies de l'encéphale	DUPRÉ
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques	JEANSELME
Clinique des maladies du système nerveux	PIERRE MARIE
Clinique des maladies contagieuses	TEISSIER
Clinique chirurgicale	PIERRE DELBET, QUENU, LEJARS, HARTMANN
Clinique ophtalmologique	DE LAPERSONNE
Clinique des maladies des voies urinaires	LEGUEU
Clinique d'accouchement	BAR, COUVELAIRE, BRINDEAU
Clinique gynécologique	J. L. FAURE
Clinique chirurgicale infantile	AUGUSTE BROCA
Clinique thérapeutique	ALBERT ROBIN
Clinique d'otorhino laryngologie	SEBILEAU

AGRÉGÉS EN EXERCICE

MM.			
ALGLAVE	JEANNIN	LŒPER	ROUSSY
BRANCA	JOUSSET ANDRÉ	MOCQUOT	ROUVIÈRE
CAMUS	LABBE (HENRI)	MULON	SCHWARTZ (A)
CASTAIGNE	LAIGNEL-LAVASTINE	NICLOUX	SICARD
CHAMPY	LANGLOIS	NOBÉCOURT	TANON
CHEVASSU	LECÈNE	OKINCZYC	TERRIEN
DESMARET	LEMIERRE	OMBRÉDANNE	TIFFENEAU
GOUGEROT	LENORMANT	RATHERY	VILLARET
GRÉGOIRE	LEQUEUX	RETTERER	ZIMMERN
GUENIOT	LEREBOULLET	RIBIERRE	
GUILLAIN	LÉRI	RICHAUD	

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs, et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A LA MÉMOIRE DE MON PÈRE

A MA MÉRE

A TOUS MES PARENTS ET A MES AMIS

A MES PREMIERS MAITRES DANS LES HOPITAUX

ET A L'ÉCOLE DE MÉDECINE DE GRENOBLE

A MON PRÉSIDENT DE THÈSE

MONSIEUR LE PROFESSEUR LETULLE

PROFESSEUR D'ANATOMIE PATHOLOGIQUE

MEMBRE DE L'ACADÉMIE DE MÉDECINE

OFFICIER DE LA LÉGION D'HONNEUR

Qui nous fait l'honneur de bien vouloir présider cette thèse. Nous le prions de croire à notre respectueuse reconnaissance.

A MONSIEUR LE DOCTEUR L. BABONNEIX

MÉDECIN DES HOPITAUX

CHEVALIER DE LA LÉGION D'HONNEUR

A qui nous devons l'idée de ce travail. Nous avons été pendant un an dans son service à la consultation de l'hôpital Trousseau (1919-1920). Grâce à lui, nous nous sommes joyeusement remis au travail, après cinq longues années d'interruption.

Il nous a toujours ménagé l'accueil le plus bienveillant dans les nombreuses circonstances où nous avons eu recours à lui.

Qu'il trouve ici, avec nos vifs remerciements, l'expression de notre profonde reconnaissance.

A MES MAITRES DANS LES HOPITAUX DE PARIS

MONSIEUR LE DOCTEUR SIREDEY

MÉDECIN DE L'HOPITAL ST-ANTOINE (1911)

MONSIEUR LE PROFESSEUR LEJARS

PROFESSEUR DE CLINIQUE CHIRURGICALE

CHIRURGIEN DE L'HOPITAL ST-ANTOINE (1912)

MONSIEUR LE PROFESSEUR BRINDEAU

PROFESSEUR DE CLINIQUE OBSTÉTRICALE

ACCOUCHEUR DE L'HOPITAL DE LA PITIÉ (1919)

MONSIEUR LE PROFESSEUR AGRÉGÉ RATHERY

MÉDECIN DE L'HOPITAL TENON (1920-21)

Dans cette thèse entreprise à l'instigation de notre maître, le docteur Babonneix, nous n'avons aucunement la prétention de découvrir l'arriération mongolienne qui, comme nous le montrons dans le premier chapitre de ce travail, est connue depuis bien longtemps déjà, notamment en France depuis les travaux de Bourneville et de M. Comby.

Mais ayant eu l'occasion, au cours d'une année passée à la consultation de l'hôpital Trousseau, de suivre plusieurs mongoliens, nous avons été frappé par certaines particularités de cette forme d'arriération et nous nous sommes demandé si ces particularités bien étudiées ne nous donneraient pas des clartés sur l'étiologie et la pathogénie encore si obscures de cette affection.

Nous serions heureux si, de l'étude à laquelle nous nous sommes livré, à défaut de conclusions catégoriques, résultaient des directives plus nettes pour ceux que la question intéresse.

D'ailleurs ces particularités de l'arriération mongolienne, signalées dans différentes publications, n'ont pas encore fait jusqu'à présent l'objet d'un travail d'ensemble.

Nos prétentions sont, on le voit, modestes; mais l'étude du mongolisme nous est apparue au cours de nos recherches comme très difficile et très complexe parce que touchant à trop de questions encore à l'étude.

De l'Arriération Mongolienne

[IDIOTIE MONGOLIENNE, MONGOLISME]

Dans ce chapitre, nous donnons seulement une vue d'ensemble du mongolisme, sans vouloir, de parti pris, insister sur certaines particularités de cette affection, particularités que nous nous réservons d'étudier plus loin.

La meilleure définition de l'idiotie mongolienne semble être, pour l'instant, celle donnée par M. Comby :

Variété d'idiotie congénitale caractérisée, à première vue, par le facies mongolien.

Notons tout de suite que, parmi les mongoliens, nous avons, en ce qui concerne leur intelligence, différents degrés : depuis l'idiot complet avec gâtisme jusqu'à l'enfant simplement arriéré et susceptible d'une certaine éducation. C'est d'ailleurs pour cette raison qu'au terme d'idiotie nous préférons celui d'arriération.

Historique. — Décrit pour la première fois en Angleterre par John Langdon Down (1866) le mongolisme fut presque exclusivement étudié dans les pays de langue anglaise. C'est ainsi que John Muir (*Archives of Pediatrics*, mars 1903), dans une revue générale, cite seule-

ment, parmi les travaux étrangers, deux observations en Allemagne. Cependant dès 1901, le mongolisme était signalé en France (Bourneville) et le premier article de M. Comby paraissait dans les *Archives de médecine des enfants*, en 1903. Vinrent ensuite les thèses de Desgeorges 1904-05 (inspirée par Bourneville), de Séris (1905-06) (inspirée par M. Comby), de Mlle Lutrovnick (1906-07), (inspirée par M. Babonneix). Depuis cette époque, de nombreuses observations furent publiées tant en France, notamment par MM. Comby, Apert, Babonneix, qu'à l'étranger.

Fréquence. — Cette variété d'arriération infantile se rencontre chez environ 5 pour 100 des arriérés (Shuttleworth).

Etiologie. — Elle est congénitale et considérée jusqu'à ces derniers temps comme non familiale. On a incriminé comme causes :

La consanguinité, le neuro-arthritisme ;

La tuberculose (Langdon Down 1866) ;

La syphilis (Sutherland 1899) ;

L'alcoolisme (J. F. Cafferata) ;

L'âge élevé des parents (Shuttleworth) ;

La débilité maternelle (Sutherland);

Les émotions et les chagrins pendant la grossesse (Comby).

C'est d'ailleurs cette cause que l'on trouve le plus souvent invoquée, surtout en France, à la suite des travaux de M. Comby.

« Presque constamment (Apert) on trouve des cha-

grins, des émotions, des contrariétés, des préoccupations dans les premiers mois de la grossesse ».

Anatomie pathologique. — Les mongoliens seraient des enfants inachevés (Shuttleworth) ; le mongolisme serait le résultat d'un arrêt de développement (Comby). Cependant les documents anatomo-pathologiques sont rares et le plus souvent très incomplets.

Les auteurs (Bourneville, Oberthür, Comby, P. Biach, Babonneix) signalent que :

Le cerveau est petit, globuleux, avec sa partie antérieure moins développée que les parties latérales et postérieures.

Les circonvolutions sont peu développées et aplaties (lissencéphalie), le cerveau se présente comme étant un cerveau en quelque sorte simplifié (Babonneix). La pie-mère présente quelquefois des épaississements ou de légères adhérences.

Il y a des lésions histologiques des cellules de la corticalité cérébrale (Paul Biach), mais pas de lésions en foyer comme dans les scléroses cérébrales. L'altération est diffuse, portant surtout sur la région frontale. En somme (Apert) la grosse lésion est une agénésie des éléments cellulaires de la zone corticale, primitive (Philippe et Oberthur) ou secondaire à des altérations méningo-vasculaires (Babonneix).

Les viscères n'ont rien montré de particulier.

Quant aux glandes endocrines, les travaux sont contradictoires.

Presque tous les auteurs français et quelques améri-

cains ne signalent aucune altération des glandes à sécrétions internes (Bourneville, Comby, Fromm, Bernheim-Karrer, Lange). Mais tout récemment Oscar J. Raeder (août 1920), confirmant quelques travaux antérieurs, signale des lésions nettes.

Symptomes. — L'enfant a l'apparence d'un bébé chinois (fig. 1).

Sa tête est petite, avec un crâne en boule de billard (Apert), le front est bombé, arrondi, non fuyant.

La fontanelle antérieure est longtemps béante.

Les cheveux sont fins, abondants.

La face est en pleine lune, les joues grosses, bouffies.

Fig. 1

(Malade observé par M. Babonneix)

Les yeux sont petits, bridés, avec des fentes palpébrales obliques en haut et en dehors, les paupières sont souvent minces. L'épicanthus est fréquent.

Le nez est enfoncé à sa racine et présente des fosses nasales rétrécies transversalement. Souvent il y a des végétations adénoïdes.

Les oreilles sont petites, écartées avec des lobules rudimentaires (oreilles de singe). La bouche est entr'ouverte, laissant passer une langue grosse, fendillée (langue scrotale) continuellement animée de mouvements. Les dents, dont l'éruption est le plus souvent retardée, sont mal plantées, modifiées dans leur forme habituelle mais sans que l'on puisse penser nettement à des dents d'hérédo-syphilitique.

Le corps est petit, avec un ventre gros, une adiposité souvent marquée. Les mains et les pieds sont larges, avec des doigts courts. Il y a, au niveau des mains, atrophie des phalangines et des phalangettes, avec fréquemment une syndactylie commençante des doigts du milieu. Les membres sont très flexibles, une hypotonie marquée permet des attitudes acrobatiques.

Souvent on trouve des signes de communication interventriculaire, ou de persistance du trou de Botal. Les malformations cardiaques sont en effet très fréquentes (1 fois sur 6 ou 7 mongoliens. Comby). Les organes génitaux externes sont généralement rudimentaires.

Les idiots mongoliens ont une vitalité amoindrie, ils résistent mal aux infections, notamment à la bacillose. Ils sont frileux, présentent de la cyanose des extrémités, du livedo. Presque tous meurent tuberculeux.

Fig. II
(Malade observée par M. Babonneix)

Leur intelligence est très inférieure à la normale avec tout de même de grandes différences d'un individu à un autre. La compréhension des mots est moins en retard que le vocabulaire. L'enfant comprend à peu près tout ce qu'on lui dit. Il a l'instinct de l'imitation très développé. Il est en général doux, affectueux, sensible à la musique. Mais ici également il y a des degrés et dans une de nos observations inédites, nous rapportons le cas d'un mongolien coléreux et batailleur, interné parce qu'il avait des réactions anti-sociales accusées. (Dans un accès de colère et d'excitation, il avait cherché à étrangler sa sœur).

La caractéristique de l'état mental des mongoliens, c'est l'instabilité.

Pronostic. — Il est détestable (Babonneix). Les mongoliens meurent jeunes (14 ans en moyenne) et presque toujours de bacillose. Cependant Weygand a signalé un mongolien âgé de 54 ans.

Diagnostic. — Il est surtout à faire avec le myxœdème et il est parfois difficile (Brudzinski) *Archives méd. des enfants*, 1908.

Voici les principaux caractères différentiels :

MONGOLISME	MYXŒDÈME
Cheveux fins, abondants.	Cheveux grossiers et rares.
Fente palpébrale étroite, oblique en haut et en dehors. Epicanthus.	Fente palpébrale droite ; pas d'épicanthus.
Corps thyroïde normal.	Corps thyroïde atrophié ou absent.
Amélioration inconstante par l'opothérapie.	Amélioration par l'opothérapie thyroïdienne.

Cependant, il est des cas où le diagnostic avec l'hérédosyphilis s'est posé (Van der Bogert) : Syphilis héréditaire chez un jumeau simulant le mongolisme. *Am. J. Dis. Child.*, janv. 1916.

Traitement. — Après avoir essayé pendant longtemps le traitement thyroïdien seul qui a certainement donné des améliorations sensibles, les médecins (Apert, Babonneix) ont tendance à employer actuellement la polyopothérapie.

Ils donnent notamment :

De l'extrait de surrénale, parce qu'il y a corrélation

entre la corticalité surrénale et le développement cérébral (Apert, Weigert, Zander).

De l'extrait thyroïdien.

Des extraits hypophysaire et ovarien. Car certains auteurs ont voulu voir, dans un trouble du métabolisme des sels de calcium, la cause du mongolisme et de certains états infantiles (Hoppe, cité par Conrad Frey, in *Revue Suisse de médecine*, 12 février 1916).

Nous avons vu plusieurs mongoliens soumis à ce traitement. L'amélioration a été sensible mais peu accusée et on doit être très prudent, surtout en ce qui concerne l'opothérapie thyroïdienne, qui souvent amène un état d'excitation assez accentuée chez les petits malades.

Arriération Mongolienne Familiale

Tout d'abord que doit-on entendre par *maladies familiales*. Ce sont, dit M. Apert (1) :

Des maladies qui réunissent les caractères suivants :

1) Elles frappent habituellement plusieurs sujets d'une même famille.

2) Elles affectent dans une même famille une forme et une évolution identiques chez tous les sujets atteints.

3) Elles apparaissent, chez ces sujets, indépendamment de toute *cause extérieure*, agissant soit dans la vie intra-utérine, soit dans la vie extra-utérine.

Ce sont donc des *maladies du germe lui-même*, l'ovule ou le spermatozoïde dont le sujet est issu a déjà, dès son origine, une tare latente ; l'évolution ultérieure du sujet ne fait que permettre à la tare originelle de se manifester.

Pendant bien longtemps on a considéré l'arriération mongolienne comme n'atteignant jamais qu'un seul enfant d'une même famille.

Dans un mémoire original paru dans les *Arch. méd. des enfants*, en 1907 (pages 1 et suivantes), M. Comby écrivait par exemple :

---

(1) *Traité des maladies familiales et des maladies congénitales*, 1907.

« Le mongolisme n'est donc pas une maladie héréditaire. Et ce qui le prouve bien, c'est qu'il n'est pas familial ; on ne voit qu'un mongolien dans une nombreuse famille et c'est souvent le dernier d'une série de sept à huit enfants ».

De même Shuttleworth (1) (1909) sur 350 cas de mongolisme observés par lui, n'a jamais trouvé deux malades dans la même famille. Il signale cependant avoir entendu parler de pareils faits.

Mc Clelland (2) 1917, confirme que l'idiotie mongolienne familiale peut exister, mais qu'elle est excessivement rare. H. Goddard (3), 1917, rapportant 332 observations, ne signale jamais plus d'un mongolien dans une même famille.

Les cas d'arriération mongolienne familiale ne sont donc pas fréquents. La première observation publiée en France est, sauf erreur, celle de Babonneix et Villette (1916) (4) : C'est une observation superbe, ne comprenant pas moins de 4 cas, très intéressante en raison des suppositions étiologiques que permettent de faire 1° certains des antécédents héréditaires rapportés (Leucoplasie jugale chez le père, mère : deux fausses couches et six enfants morts en bas âge) ; 2° la présence de symptômes indiquant des troubles pluriglandulaires. D'ailleurs, à la fin de leur article, les auteurs incriminent tout naturellement la syphilis comme facteur étiologique. Mal-

(1) *Bristish Medical Journal*, 11 sept. 1909, p. 661.
(2) *J. A. M. A.*, 10 mars 1917.
(3) *J. A. M. A.*, 7 avril 1917.
(4) *Arch. méd. des enfants*, 9 sept. 1916.

heureusement cette observation, publiée pendant la guerre, n'a pu être complétée, notamment manquent les examens de laboratoire.

Voici, résumée, cette observation :

Famille R... (Mélanie, Simone, Georgette et X...).

Père maçon : de bonne santé apparente. Pas de signes de syphilis, sauf un léger degré de leucoplasie jugale.

Mère : Morte à 57 ans de tuberculose pulmonaire. Deux fausses-couches la première année de son mariage, puis dix enfants dont six morts en bas âge.

Les quatre restants sont nos quatre mongoliennes.

Facies mongolien typique — mais idiotie non complète.

Fig. III. — Famille R... (Mélanie, Simone, Georgette et X...)

Elles savent prononcer leur nom, elles comprennent les questions élémentaires. — Où est ton père ? — A la maison.

Cependant elles n'ont jamais pu ni coudre, ni tricoter, ni même faire leur lit.

De caractère doux, elles sont volontiers caressantes, elles aiment la musique.

— Chez toutes, les cheveux sont secs, les sourcils peu fournis. Le corps thyroïde ne semble pas atrophié. La musculature générale donne l'impression de la débilité. La pression artérielle est faible.

A signaler l'intensité des lésions dentaires.

En 1917, Ch. Herrman (1) cite un autre cas d'arriération mongolienne familiale également intéressant :

La mère a été mariée deux fois.

Avec son premier mari elle a eu un enfant normal.

Avec son second mari, le premier enfant est un mongolien ; le second est normal ; et le troisième encore un mongolien.

Et l'auteur ne signale rien de particulier dans les antécédents héréditaires.

En 1919, nous retrouvons dans la littérature médicale deux autres cas d'idiotie mongolienne familiale. Ils sont rapportés par Van der Scheer (2). Dans l'un il y a deux mongoliens dans la même famille, dans l'autre trois.

Enfin tout dernièrement (janv. 1920) Irving H. Pardee (3) publie une observation de deux idiots mongoliens, les deux derniers nés d'une nombreuse famille. Voici cette observation résumée :

---

(1) *Archives of Pediatrics*, juillet 1917.

(2) Van der Scheer, *Nederlandsch Tijdschrift. V. Geneesk*, 25 janv. 1919.

(3) Irving H. Pardee. — *J. A. M. A.*, 10 janv. 1920, page 94.

Père, 49 ans. D'origine italienne. Libraire.

Mère, 42 ans, également d'origine italienne. Bien portante mais obèse et sujette à de fréquents maux de tête (sa mère était diabétique).

Les grossesses ont été bonnes. Elle a actuellement 11 enfants vivants. Entre les deux derniers enfants elle a eu deux fausses couches.

Des deux mongoliens, Robert P.. (7 ans), est né à terme, il est amené pour la difficulté qu'il a pour bien marcher, et pour le peu de développement de son intelligence. Il semble comprendre ce qu'on lui dit, mais il sait tout juste appeler par leur nom ses frères et ses parents. Il a le facies typique des mongoliens — avec présence d'épicanthus et de strabisme interne de l'œil gauche — la bouche est entr'ouverte, la langue est grosse, scrotale.

La peau est douce, sèche. Les testicules sont petits, non complètement descendus, et il y a encore peu de temps l'enfant urinait au lit. Les dents sont très mauvaises.

Le second, Edward P. (4 ans), ne peut pas parler et pour le reste présente exactement les mêmes symptômes que son frère.

I. H. Pardee, dans ses conclusions, se demande s'il ne faut pas chercher l'étiologie du mongolisme dans des troubles endocriniens héréditaires. Il se base pour cela sur les symptômes glandulaires présentés par les deux malades, sur les antécédents héréditaires (obésité et céphalalgies fréquentes de la mère, diabète de la grand-mère).

Nous voyons, à l'aide de ces quelques cas, assez facilement retrouvés dans la littérature médicale, que l'arriération mongolienne familiale existe.

Son existence, croyons-nous, prête à quelques réflexions touchant l'étiologie probable du mongolisme.

Si nous nous reportons en effet à la définition des maladies familiales donnée par M. Apert : *maladies apparaissant, indépendamment de toute cause extérieure, — maladie du germe lui-même,* — nous sommes amené à rejeter comme insuffisantes les causes émotionnelles (choc émotionnel, chagrin) qui sont des causes extérieures, temporaires, très variables.

De plus, ces causes émotionnelles ne nous paraissent pas pouvoir expliquer certains faits bien connus, notamment le cas de Swanberg, Harold et Haynes (1) rapporté par Shuttleworth : de deux jumeaux, l'un est normal (le garçon) et l'autre mongolien (la fille).

Doit-on incriminer la syphilis comme le pense M. Babonneix, ou un trouble héréditaire des sécrétions internes comme le veut I. H. Pardee ? D'ailleurs ces deux hypothèses ne sont pas inconciliables.

---

(1) Swanberg Harold and Haynes, *Arch. Neurol. and Psych.*, juin 1919, p. 717.

Arriération Mongolienne et Malformations congénitales

I. MALFORMATIONS OCULAIRES

Si, comme nous le verrons plus loin, les malformations cardiaques sont excessivement fréquentes chez les mongoliens, il n'en est pas de même pour les malformations oculaires, en laissant de côté toutefois, l'obliquité des paupières et l'épicanthus, qui sont en quelque sorte caractéristiques de cette forme d'arriération. Ni Desgeorges, ni Seris, dans leur thèse, ne signalent d'autre troubles oculaires, si ce n'est cependant le strabisme — en général convergent, et le nystagmus.

Par contre, signalés notamment par M. Apert (1), nous trouvons dans la littérature anglaise et américaine plusieurs cas de cataracte congénitale chez des mongoliens.

Les observations n'en sont pas nombreuses et Parkes Weber (2) a pu écrire :

L'association du mongolisme avec différentes malformations est bien connue — les lésions cardiaques sur-

(1) Mongolisme, *Monde Médical*, 15 juillet 1914.
(2) *British Journal, of Children's Diseases*, 1917.

tout — quant à la cataracte congénitale, elle est exceptionnelle.

Dans leur article relatant 28 nouveaux cas de mongolisme, E. H. Pearce, Rankine et Ormond (1) signalent qu'ils ont trouvé chez 19 de leurs petits malades, des opacités du cristallin ; chez 18 d'entre eux cette cataracte présentait quelques particularités.

D'abord elle ne s'observait jamais dans la première enfance et n'apparaissait que tardivement vers 8 ou 9 ans.

Dans les variétés les moins accusées, les opacités consistaient en petits points dans la partie corticale de la lentille, sous la capsule, plus près de la face antérieure que de la face postérieure. Dans les cas avancés, les opacités formaient deux couches entourant un noyau clair, jamais ces opacités n'arrivaient jusqu'à l'équateur du cristallin. D'après ces auteurs, on peut donner le nom de cataracte congénitale lamelleuse ou zonulaire aux cas avancés, et de cataracte congénitale punctiforme aux cas légers.

Bertrand Hill (2) a rapporté également un cas de cataracte congénitale associé au mongolisme. L'enfant mourut subitement 36 heures après l'opération.

Il nous a paru intéressant, quoique personnellement nous n'ayions jamais vu de cataracte congénitale chez un mongolien, de signaler cette coexistence. En effet, de nombreux travaux ont été faits, notamment en Allemagne et en Autriche, pour rechercher l'étiologie de cette

(1) *British Médical Journal*, 23 juillet 1916.
(2) *Quaterly Journal of Medecine*, Oxford 1908.

forme de cataracte et des malformations oculaires en général.

Pour celles-ci, on a incriminé tour à tour :

Les inflammations de l'œil de l'embryon *in utero*, hypothèse aujourd'hui abandonnée.

Les troubles de développement du cerveau ; mais cette hypothèse ne fait que déplacer la question d'origine.

Les maladies fœtales — mais il n'est pas facile de distinguer avec certitude les conséquences des maladies fœtales d'avec les malformations. — En général les malformations vraies se produisent aux premières périodes du développement, les maladies fœtales atteignent plutôt l'œil dont le développement est parachevé.

En ce qui concerne les cataractes, leur hérédité est un fait bien admis. Il existe des familles à cataractes et les causes invoquées sont multiples.

Pour les cataractes congénitales totales, le facteur étiologique que l'on rencontrerait le plus souvent serait la syphilis. Or la majorité des auteurs (1) rapprochent de cette forme de cataracte, la cataracte zonulaire que nous avons donné comme la plus fréquemment rencontrée chez les mongoliens.

D'ailleurs même pour les autres formes de cataractes congénitales on incline à attribuer, surtout en France, un rôle prépondérant aux toxines de la syphilis, de la tuberculose et de l'alcoolisme. Mais ce rôle n'est pas encore actuellement démontré. Tout de même à l'appui de cette manière de voir on peut signaler les expériences

(1) Von Hippel in Axenfeld. — Traité d'ophtalmologie, 1914.

faites en Allemagne il y a quelques années. Différents expérimentateurs ont soumis à l'exposition aux rayons X, des lapines pleines, et cette exposition eut pour conséquence, chez une partie des embryons, la formation de cataracte zonulaire et nucléaire. On eut également le même résultat en injectant de la choline à la mère. Il faut admettre dans ces cas, dit von Hippel (1) que ce ne fût pas l'action directe des rayons X, mais bien les toxines qu'ils produisent dans l'organisme, qui provoquèrent l'opacité du cristallin.

Il nous semble résulter de cet exposé que la coexistence de cataracte congénitale avec l'idiotie mongolienne doit nous inciter à rechercher l'étiologie de cette dernière affection parmi les causes qui habituellement produisent la cataracte congénitale. L'une d'elle, la syphilis, nous semble particulièrement en jeu car, disent Pearce, Rankine et Ormond, le fait de l'apparition tardive (vers 8 ou 9 ans) de cette cataracte zonulaire, un peu spéciale au mongolisme est en faveur de l'infection spécifique (hérédo-syphilis retardée).

II. MALFORMATIONS CARDIAQUES

Ces malformations sont très fréquentes chez les mongoliens.

Chez 1 mongolien sur 6 ou 7, on note la présence d'anomalies cardiaques consistant surtout en une communication interventriculaire (Comby) (2).

---

(1) In *Traité d'ophtalmologie* d'Axenfeld.

(2) *Archives méd. des enfants*, 1917, p. 634-638.

C'est Architold Garrod (1899) qui, reprenant une constation de John Thomson, attira le premier l'attention sur la fréquence, chez les mongoliens, des lésions congénitales du cœur. Ces lésions sont particulièrement fréquentes et sont signalées par tous les auteurs. Elles consistent, le plus souvent, en une communication interventriculaire ou une persistance du trou de Botal. Mais d'autres lésions ont été observées : persistance du canal artériel, rétrécissement pulmonaire congénital, anomalies valvulaires (Neumann, Kassovitz).

Dans un cas publié par M. Chartier (1), on trouva à l'autopsie d'un mongolien :

« Un cœur possédant une oreillette unique communiquant largement avec le ventricule gauche et également avec le ventricule droit, qui est très réduit. »

Classiquement, on admet comme cause des malformations cardiaques :

1) L'endocardite pulmonaire (endocardite de la valvule pulmonaire).

2) L'arrêt de développement.

Mais, dit M. Apert (2) « On ne devrait pas accuser l'une ou l'autre de ces causes, car il peut y avoir à la fois endocardite et arrêt de développement, ou mieux déviation du développement. »

Et il conclut :

1) L'endocardite fœtale est la cause du plus grand nombre des malformations cardiaques.

---

(1) Mongolisme avec malformation cardiaque rare, *Arch. Méd. des enfants*, 1906.

(2) Traité des maladies familiales et des maladies congénitales, 1907.

2) Elle est l'origine de malformations secondaires qui peuvent aller jusqu'au remaniement de la cloison ventriculaire, quand l'endocardite survient après le cloisonnement du ventricule.

3) La béance du trou de Botal, les anomalies des gros troncs artériels se voient également comme conséquence de l'endocardite.

Or, le plus souvent, cette endocardite est d'origine syphilitique ou tuberculeuse.

Nous devons, à côté des malformations cardiaques, signaler chez les mongoliens, l'existence d'autres anomalies :

Génitales : phimosis, cryptorchidie.

Diverses : syndactylie spida bifida, pied bot congénital (Comby), malformation de la voûte palatine, incurvation du petit doigt (Smith), nystagmus, strabisme, imperforation de l'anus, dilatation de l'urètre, hypertrophie de la vessie, etc.

Toutes anomalies qui nous permettent de penser encore à la syphilis, à la tuberculose, à l'alcoolisme comme facteurs étiologiques importants.

A ce propos, P. Rudaux et Le Lorier, dans un article du journal « la Clinique » (1) ont donné ainsi leurs conclusions en ce qui concerne la syphilis :

1) La syphilis joue un rôle incontestable, mais *non prépondérant* dans la genèse des malformations fœtales.

2) D'après nos observations le rôle dystrophique de la syphilis s'exerce dans environ 1/4 pour 100 des cas, et ce

(1) *La Clinique*, 23 nov. 1913. Du rôle de la syphilis sur la genèse des anomalies fœtales.

chiffre est vraisemblablement un peu au-dessous de la réalité.

A côté de ces causes (syphilis, tuberculose, alcoolisme) toujours les mêmes, nous citerons un article curieux de Mme Nageotte (1) qui incrimine dans nombre de malformations congénitales les tentatives d'avortement.

Elle donne, à l'appui de sa manière de voir, plusieurs observations intéressantes et conclut que c'est ainsi que s'expliquerait le mieux la présence, chez des enfants robustes, non tarés, de certains défauts congénitaux, tels que : idiotie, syndactylie, rétrécissement congénital du rectum, etc. Elle rapproche ces faits des expériences de Féré qui a produit des monstruosités en injectant dans des œufs divers toxiques (morphine, nitrate de plomb), ou en les exposant aux vapeurs du chloroforme, de l'essence, de l'absinthe.

---

(1) *Presse Médicale*, 1917, n° 71.

Les Glandes endocrines dans le Mongolisme

Ce chapitre, que nous aurions voulu très complet et très documenté, laissera beaucoup à désirer. Car, notamment en ce qui concerne l'anatomie pathologique, nous avons peu de documents. En effet, les autopsies de mongoliens sont rares et, le plus souvent, le protocole en est incomplet surtout pour tout ce qui touche les lésions des glandes endocrines.

Dans notre vue d'ensemble sur le mongolisme, nous avons passé en revue les symptômes principaux, sans insister particulièrement sur ceux qui pouvaient être sous la dépendance des troubles endocriniens. Nous y revenons maintenant.

Les symptômes que l'on peut rattacher à un *trouble thyroïdien* (hypothyroïdie) sont les suivants :

Œdème souvent fugace des paupières, face en pleine lune.

Cheveux fins, sourcils et cils peu fournis.

Obésité.

Arriération physique et mentale.

Léger degré de somnolence allant avec une instabilité très grande de caractère, du nervosisme.

Frilosité, cyanose des extrémités.

Livedo.

Organes génitaux rudimentaires. Absence de poils au pubis et aux aisselles.

L'atteinte des *surrénales* pourrait expliquer :

L'hypotension artérielle, la tachycardie.

Enfin, sous la dépendance de troubles dans la sécrétion de l'*hypophyse* on pourrait ranger :

L'obésité.

Les troubles de la croissance.

L'arriération physique et mentale.

La diminution de la résistance aux intoxications.

Les organes génitaux rudimentaires pourraient s'expliquer également par une lésion siégeant au niveau de *l'épiphyse* (?).

Cette atteinte des glandes endocrines ressort nettement de presque toutes les observations que nous avons lues. Nous en signalerons seulement quelques-unes, en ne retenant que les symptômes les plus fréquents.

Thèse Séris (1905-06).

OBSERVATION I

Robert F..., 29 mois.

Cheveux un peu secs. Le corps présente un gonflement qui rappelle le myxœdème. Les organes génitaux sont rudimentaires, la verge est très petite, les testicules diminués de volume, mous, ne descendant pas facilement dans les bourses.

OBSERVATION II

Peau un peu sèche, chairs molles, verge très rudimentaire.

OBSERVATION VI

L'enfant présente une tendance au refroidissement facile, il se cyanose souvent.

Article Babonneix et Villette (*A. M. E. 1916*). Un cas d'idiotie mongolienne familiale.

Chez toutes, les cheveux sont secs, les sourcils peu fournis. Le corps thyroïde ne semble pas atrophié. La musculature générale donne l'impression de la débilité. La tension artérielle est faible.

Article Irving H. Pardee (1).

La peau est sèche, sans poils. Les testicules sont petits, non descendus, la verge est rudimentaire.

Article Babonneix (2) Jeanne H..., 12 ans.

Chez elle la circulation est défectueuse, la cyanose habituelle en toute saison, les engelures fréquentes en hiver. Les cheveux assez abondants ne possèdent pas partout la même couleur.

OBSERVATION I (de cette thèse)

Lucien L..., 16 ans.

Infantilisme. Circulation défectueuse, livedo, mains froides, cyanosées. Adiposité assez marquée. Testicules petits.

OBSERVATION II

Marcel H..., 11 ans.

Infantilisme. Cheveux abondants, fins, secs. Adiposité légère. Mains cyanosées.

(1) *J. A. M. A.*, 10 janv. 1920, p. 94.

(2) Babonneix. — Sur deux nouveaux cas d'idiotie mongolienne, *Gaz. Hôpit.*, 1er juin 1920, p. 792.

Toutes les observations sont calquées les unes sur les autres et il n'y a aucun intérêt à multiplier les citations.

Nous pouvons donc dire que, cliniquement, — et tous les auteurs sont d'accord, — les glandes endocrines sont lésées dans leur fonctionnement chez les idiots mongoliens.

D'ailleurs, à ces arguments cliniques, viennent s'en ajouter d'autres, notamment ce fait que souvent le mongolisme a été confondu avec le myxœdème. C'est même d'après les classiques le seul diagnostic différentiel à faire et Brudzinski (1) y insiste longuement.

D'autre part, depuis bien longtemps (Telford, Smith 1896), l'opothérapie thyroïdienne a été employée dans l'arriération mongolienne et a donné, somme toute, des résultats plutôt favorables, quoique, à ce point de vue, les avis soient encore partagés.

C'est ainsi qu'Apert a pu dire qu'avec cette médication, il a eu, chez quelques arriérés mongoliens, un succès thérapeutique plus appréciable que dans certains cas de myxœdème profond.

Actuellement, comme nous le signalions au début de ce travail, on a tendance à faire de la polyopothérapie et ceci, justement, parce que par la clinique on a été amené à penser que plusieurs glandes endocrines étaient lésées chez les idiots mongoliens.

Nous avons dit que les documents anatomo-pathologiques manquaient, et c'est vrai. Rares sont les comptes rendus d'autopsie et presque toujours ils sont incomplets,

(1) Brudzinski. — *Archives Méd. des enfants*, 1908.

notamment en ce qui concerne les glandes à sécrétions internes. La majorité des auteurs se bornent à signaler les lésions macroscopiques observées. Nous citerons :

Shuttleworth qui a observé les anomalies diverses du corps thyroïde.

Bourneville (1) qui note, dans un premier cas (1901) enfant de 7 ans : *le corps thyroïde ne présente aucune lésion, le thymus est tout petit ;* dans un second cas (1902) enfant de 11 ans : *Hypophyse pâle, mais de dimensions normales, thymus 11 grammes, corps thyroïde 12 grammes ;* dans un troisième cas (1903) enfant de 12 ans ½, *persistance du thymus qui pèse 15 grammes, corps thyroïde 7 grammes, les capsules surrénales sont volumineuses ;* enfin dans un quatrième cas (1906) enfant de 17 ans : *le thymus manque, le corps thyroïde pèse 5 grammes et est anormalement vascularisé.*

Thiemich (2) qui chez un mongolien de 5 ans ½ ne signale aucune lésion de la thyroïde.

Comby qui trouve le corps thyroïde et le thymus intacts.

Fromm (3) qui trouve, lui, une hypoplasie si évidente du corps thyroïde, avec sclérose avancée, qu'il met en doute son diagnostic clinique.

Bernheim-Karrer (4) qui observe de nombreuses lésions macroscopiques : *le corps thyroïde est petit et*

(1) Bourneville. — *C. R. de Bicêtre* 1901, 1902, 1903.

(2) Thiemich. — *Monatschr. für Kinderheilk.* — Wien 1903

(3) Fromm. — Un cas de mongolisme (*Jahrb. für Kinderheilk*, nov. 1905).

(4) Bernheim-Karrer. — *Jahrb. für Kinderheilk*, 1906 et 1907).

atrophié, partiellement sclérosé ; le thymus est petit, gélatineux.

Babonneix (1) qui donne une étude très complète, très détaillée des constatations macroscopiques et microscopiques qu'il a faites sur un cerveau de mongolien de 3 ans (fig. IV).

En ce qui concerne les glandes endocrines, il note :

Thymus et corps thyroïde sains en apparence, le corps thyroïde a sa capsule un peu épaissie, avec quelques hémorragies interstitielles, mais les vésicules ont leur aspect habituel, la substance colloïde est abondante, les vaisseaux sont normaux. L'hypophyse parait intacte.

Plus récemment, d'autres recherches ont été faites, mais les résultats restent contradictoires et incomplets.

Enfin, tout dernièrement, Oscar J. Raeder (J. A. M. A. 21 août 1920) rapportant 100 cas d'idiotie où l'autopsie a pu être faite, signale en ce qui concerne le mongolisme les lésions suivantes :

Microsomie.

Très petites thyroïdes.

Thymus hyperphasié, surrénales petites.

Ajoutons que certains auteurs, qui ne nient pas les lésions anatomo-pathologiques des glandes endocrines chez les mongoliens, attribuent ces lésions à la maladie qui a emporté le malade, à la tuberculose par conséquent.

Nous ne pouvons pas apporter notre contribution à cette étude, par un cas personnel, car nous n'avons pas

(1) Babonneix. — *A. M. E.*, juillet 1909.

Fig. IV

Nodule inflammatoire, d'apparence gommeuse, logé dans la profondeur d'un sillon (*Frontale et pariétale droites d'un cerveau de mongolien*). L. Babonneix, Contribution à l'étude anatomique de l'idiotie mongolienne, *Arch. Méd. des enfants*, juillet 1909.

eu l'occasion de faire une autopsie de mongolien. Cependant nous croyons que les arguments d'ordre clinique, thérapeutique et la difficulté parfois très grande à différencier le mongolisme d'avec le myxœdème, ajoutés à certaines constatations anatomo-pathologiques, sont suffisantes pour nous permettre de conclure que dans l'arriération mongolienne les glandes endocrines sont lésées.

De ce que l'on a trouvé des troubles endocriniens dans le mongolisme, on a voulu tirer des conclusions quant à l'étiologie de cette affection.

C'est ainsi que Hoppe, cité par Conrad Frey (1) pense que l'idiotie mongolienne est due à un trouble dans le métabolisme des sels calcaires, eux-mêmes en rapport avec une sécrétion interne défectueuse (glandes génitales, hypophyse).

Séris (2) se demande si la cause ne serait pas un trouble nutritif de la mère, accidentellement survenu pendant la grossesse, provoqué ou aggravé par elle, et qui troublerait le développement embryonnaire.

Nous citons ce passage parce que, à notre avis, il incrimine directement un trouble endocrinien analogue, par exemple, à celui qui est en cause dans certains vomissements incoercibles de la grossesse (Sergent, Rathery. *Vomissements incoercibles de la grossesse et insuffisance surrénale*).

Irving H. Pardee (3) pense que peut-être les troubles

(1) Conrad Frey, — *Revue suisse de médecine*, 12 février 1920.
(2) Séris. — Thèse Paris, 1904-05.
(3) L. H. Pardee. — *J. A. M. A.*, 10 janv. 1920.

endocriniens observés chez les mongoliens, et le mongolisme lui-même seraient en rapport avec des troubles glandulaires des parents transmis héréditairement. De même Charling, rapportant le cas d'un mongolien né d'une mère ayant une maladie de Basedow (cité par Vogt in Lewandowsky, *Handbuch der Neurologie*).

Enfin la grande majorité des auteurs, pour expliquer ces troubles pluriglandulaires, font appel à toutes les causes étiologiques déjà connues.

Nous résumons très brièvement :

1) Maladies des parents : *syphilis, tuberculose.*

2) Intoxications : principalement *alcoolisme.*

3) *Les émotions, les chagrins* agissant par l'intermédiaire du sympathique et troublant, chez la mère, les sécrétions internes.

4) *L'âge avancé, l'épuisement des parents,* la dégénérescence des germes.

Nous avons vu déjà ce qu'il fallait penser de certaines de ces causes. Nous voudrions, avant de conclure, étudier plus en détail l'étiologie syphilitique.

De la Syphilis comme étiologie possible de l'arriération Mongoloïde

Nous avons vu dans les chapitres précédents que l'existence d'une idiotie mongolienne familiale et que la fréquences des malformations congénitales concomitantes (malformations oculaires, cardiaques, etc.) nous permettaient de rejeter comme insuffisantes les causes émotionnelles seules, si souvent invoquées.

D'autre part, certains faits particuliers : un seul enfant mongolien dans une famille de huit enfants, avec trois aînés bien portants et quatre autres puinés également en bonne santé (cas inédit de M. Apert) ; deux enfants mongoliens, l'aîné et le cadet, avec un troisième, intermédiaire, normal (cas de Herrman) et d'autres faits analogues nous permettent de ne pas accorder une importance très grande à l'influence de l'âge avancé des parents et de la consanguinité.

Reste à envisager, parmi les causes probables du mongolisme, le rôle des maladies infectieuses (tuberculose et syphilis notamment) des intoxications et des lésions endocriniennes. C'est justement parce que, cliniquement, nous nous sommes aperçu, avec tous les auteurs, que les glandes endocrines étaient troublées dans leurs fonc-

tionnement chez les mongoliens, que nous avons été amenés à nous occuper plus spécialement de la syphilis comme facteur étiologique important.

Nous savons en effet (Barthelemy, *Thèse Paris* 1918-19, Hutinel et Stiévenin, *Archives méd. des enfants*, janv. à avril 1920) que l'action dystrophique de la syphilis héréditaire se fait surtout sentir par l'intermédiaire des glandes endocrines et que cette action se présente sous des aspects extrêmement nombreux et variables.

« Suivant le moment où le tréponème a exercé son action, on est en présence, soit d'arrêts de développement, de malformations ou de monstruosités, soit de dystrophies proprement dites ».

Depuis longtemps le rôle de la syphilis, dans l'affection qui nous occupe, avait été soupçonné et les travaux auxquels on peut se référer sont nombreux.

C'est Sutherland (1899-1900) qui le premier, croyons-nous, a invoqué cette étiologie. Sur 25 cas rapportés par lui, il trouvait la syphilis dans 11.

John Muir (1) (1903), ne retrouve la spécificité que trois fois sur 36 cas.

Abel Zubizarreta (2) rapportant 22 observations de mongolisme, recherche la syphilis des parents, et ne la décèle que dans 12 pour 100 des cas.

En 1908, M. Armand Delille présente à la Société de Pédiatrie (séance du 19 mai), un mongolien de 16 mois, né de parents nettement syphilitiques.

---

(1) John Muir. — 36 cas de mongolisme, *Archives of Pediatrics*, mars 1903.

(2) Abel Zubizarretta. — *A. M. E.*, 1908, p. 65.

En 1905, le Dr R. Vaglio (1) ayant pratiqué systématiquement la réaction de Wasserman chez des enfants présentant des troubles endocriniens et chez leurs parents, note, en ce qui concerne le mongolisme, les résultats suivants :

Sur 5 cas, la réaction de Wassermann a été :

Une fois positive chez l'enfant et chez les parents ; une fois négative chez l'enfant et positif chez les parents ; deux fois négative chez l'enfant et chez les parents ; une fois elle n'a pu être faite.

En 1916, M. Babonneix (2), dans un cas d'idiotie mongolienne familiale, pense à l'hérédo-syphilis, se fondant, d'une part sur les antécédents héréditaires des malades (*Père* : léger degré de leucoplasie jugale ; *mère* : 2 fausses-couches, et six enfants morts en bas âge), et d'autre part sur certaines constatations d'examen, notamment des érosions dentaires très accusées et ressemblant parfois singulièrement à celles décrites par Hutchinson.

D'autres auteurs, par contre, ne trouvent dans leurs recherches que des résultats négatifs :

Holt (*Am. Journal diseases of Children*, 1913, p. 166).

Gordon (*Lancet*, 20 sept. 1913, p. 861).

Comby (*Arch. méd. enfants* 1917, p. 516).

Herrman (*Archives of Pediatrics*, juillet 1917).

Ces toutes dernières années, des auteurs américains employant la réaction de Lange (à l'or colloïdal) concurremment avec les autres réactions biologiques, se mon-

(1) *La Pediatria*, janv. 1915.

(2) Babonneix et Villette. — *Arch. méd. des enfants*, septembre 1916.

trent plus affirmatifs et l'un d'eux, H. C. Stevens (1) incrimine la syphilis comme étant la cause presque toujours décelable de l'idiotie mongolienne. Mais dit-il, cette action spécifique se manifesterait surtout par des lésions des glandes endocrines. Voici ses résultats :

1° *Sur 21 cas :*

La réaction de Wassermann *dans le sang* est positive dans 10 pour 100 des cas.

La réaction de Wassermann *dans le liquide C. R.* est positive dans 25 % des cas.

La réaction de Lange a montré une différence d'au moins deux degrés à l'échelle colorimétrique, dans 90 % des cas.

2° *Sur 18 nouveaux cas :*

La réaction de Wassermann *dans le sang* a été positive dans 33 % des cas.

La réaction de Wassermann *dans le liquide C. R.* positive dans 11,1 % des cas.

La réaction de Lange a été positive dans 100 pour 100 des cas, et a donné une courbe semblable à celle observée dans la syphilis de l'axe cérébro-spinal.

Stevens, dans son article, donne en détail ses résultats sous formes de tableaux, dans lesquels nous signalerons seulement les courbes suivantes :

1	1	2	2	2	1	0	0	0	0
1	2	3	3	2	1	0	0	0	0
1	2	3	2	1	0	0	0	0	0
1	2	4	4	4	2	1	0	0	0
1	1	3	4	3	2	1	0	0	0

(1) *J. A. M. A.*, 15 mai 1915, p. 163, 29 avril 1916.

Les conclusions données par H. C. Stevens ont été discutées et ses résultats mis en doute notamment par L. Findlay, Mc Clelland et Ruth (*J. A. M. A.*, 10 mars 1917, page 177), et par H. H. Goddard (*J. A. M. A.*, 7 avril 1917, page 1.057).

Nous mêmes, trouvons ses conclusions exagérées.

Par ce que nous savons de la réaction de Lange (Hagueneau, *Thèse Paris* (1920-21) (1), nous croyons : 1° qu'elle ne peut pas actuellement remplacer la réaction de Wassermann qui, quoiqu'on en dise, conserve toute sa valeur quand elle est faite consciencieusement. 2° Que des courbes comme celles signalées par Stevens :

1 1 2 2 2 1 0 0 0 0
1 2 3 3 2 1 0 0 0 0
1 2 3 2 1 0 0 0 0 0

ne sont pas probantes.

Et que celles du type

1 2 4 4 4 2 1 0 0 0
1 1 3 4 3 2 1 0 0 0

le seraient peut-être plus si les auteurs français avaient confirmé entièrement les travaux américains.

Actuellement nous dirons simplement que les résultats donnés par Stevens (en ce qui concerne la réaction de Lange) indiquent une modification dans la composition du liquide C. R. sans qu'on puisse en déduire une syphilis évidente.

---

(1) Hagueneau. — Le syndrome humoral de la Paralysie générale. Thèse Paris, 1920-21.

Jusqu'à maintenant, en France, on n'accorde une valeur réelle (Hagueneau) à la réaction à l'or colloïdal qu'en ce qui concerne la paralysie générale. D'ailleurs cette réaction, comme toutes les réactions très sensibles, est d'interprétation difficile et peut induire en erreur.

Somme toute, nous voyons que sur le rôle de la syphilis dans le mongolisme, les avis sont encore très partagés.

Nous avons essayé de reprendre le problème.

L'idiotie mongolienne, forme d'arriération infantile, rentre dans la grande classe des « encéphalopathies infantiles » (Brissaud), si l'on englobe sous ce « vocable heureux » (Hutinel et Babonneix) tous les désordres nerveux déterminés par une lésion capable de troubler le développement du cerveau, désordres consistant, tantôt en troubles purement moteurs, tantôt affectant uniquement l'intelligence.

Dans la majorité de ces cas (Hutinel et Babonneix), l'hérédo-syphilis est en jeu, le spirochète agissant directement (sclérose, gommes, artérites) ou indirectement par l'intermédiaire des glandes endocrines.

Supposant donc l'hérédo syphilis comme jouant un rôle étiologique important dans le mongolisme, sur quels arguments devons-nous nous baser pour le mettre en évidence ?

M. Babonneix, dans un article récent (1), nous dit que ces arguments sont de cinq ordres :

---

(1) Babonneix. — Rôle de l'Hérédo-syphilis en neuropathologie, *Monde Médical* 1920.

Etiologiques, cliniques, anatomiques, biologiques, thérapeutiques.

Etiologiques. — Existence chez les ascendants d'une syphilis acquise.

Existence chez les collatéraux d'une syphilis héréditaire.

Cliniques. — Les stigmates classiques, notamment au point de vue nerveux le signe d'Argyll-Robertson.

Anatomiques. — Artérite cérébrale spécifique.

Productions gommeuses.

Méningo-myelite transverse.

Rhabdo-myomes du cœur.

Biologiques. — 1) La réaction de Wassermann dans le sang et dans le liquide céphalo-rachidien ; surtout après réactivation.

2) L'existence de réactions chimiques spécifiques.

Hyperalbuminose.

Présence de globuline.

Réaction à l'or colloïdal de Lange.

3) L'existence de réactions cellulaires.

Lymphocytose.

Quelquefois présence de plasmazellen.

4) Constatation de spirochètes.

Dans le liquide céphalo-rachidien.

Dans différentes parties du système nerveux.

Thérapeutique. — Traitement pierre de touche.

Mais tous ces arguments sont de valeur diverse et se trouvent bien rarement recherchés systématiquement.

Certains sont excessivement rares (présence de spirochètes).

Nous-mêmes ayant eu l'occasion d'observer plusieurs cas d'idiotie mongolienne, n'avons jamais pu arriver à avoir des observations absolument complètes, donnant tous les renseignments héréditaires et personnels, tous les examens de laboratoire chez le malade et chez ses parents.

Cependant au point de vue pratique, parmi tous les arguments cités plus haut, ceux fournis par l'étude des réactions biologiques ont une grosse valeur. Notamment, une réaction de Wassermann positive dans le liquide céphalo-rachidien seul, ou dans le sang et le liquide céphalo-rachidien, donne une quasi-certitude de l'origine syphilitique de l'affection en cause.

Tout dernièrement, grâce à l'obligeance de M. Roubinowitch, il nous a été permis d'étudier les réactions biologiques et chimiques chez deux idiots mongoliens typiques, internés à Bicêtre. L'une d'elle est très intéressante parce que les antécédents héréditaires du côté maternel permettaient de penser à la syphilis, syphilis qui a pu être décelée. L'autre observation, peu détaillée, est cependant rapportée parce que les résultats négatifs des examens pratiqués doivent entrer en ligne de compte. Nous avons ajouté à ces deux observations inédites, une troisième également inédite, due à l'obligeance de M. Apert.

OBSERVATION I

Lucien L... [16 ans actuellement] interné à Bicêtre depuis l'âge de 6 ans (23 mars 1910).

Père, 37 ans. Ebéniste, a été aux colonies où il a eu les fièvres.

Mère, 37 ans. Bien portante, a eu cinq enfants.

Le 1er enfant, une fille, est décédée à 3 ans, de méningite.

Le 2e enfant, fausse couche de 3 mois.

Le 3e enfant, une fille de 9 ans, bien portante.

Le 4e enfant, notre malade.

Le 5e enfant, une fille, bien portante.

Fig. IV

(Personelle)

Les grossesses ont été en général bonnes ; la mère n'a eu ni émotions, ni chagrins, seulement quelques maux de tête.

A. P. L'enfant est né à 8 mois. — Son poids était d'environ 6 livres à la naissance. Il présentait une hernie ombilicale.

Il a été élevé au sein jusqu'à 16 mois.

A marché à 2 ans. Normalement.

A eu 3 broncho-pneumonies dans l'enfance.

A 4 ans ½ il a été pris subitement de violentes douleurs de

tête avec vomissements, puis il a a perdu connaissance et est resté dans cet état 48 heures. Il jetait des cris par moment.

La guérison aurait été rapide, sans qu'on puisse savoir quelle médication a été employée. Toujours est-il que, depuis, l'enfant se plaint souvent de maux de tête.

— La marche est normale quoi qu'un peu lourde.

L'enfant n'est pas adroit. Il est négligent, non débrouillard, il est turbulent, taquin, *batailleur et brutal*. Il saute, bouscule ses camarades et rit continuellement. Il ne reste pas en place un seul instant. La dominante de son caractère est la violence.

Il y a quelques années, dans une crise de colère, il a tenté d'étrangler sa sœur.

Il est cependant assez docile, aime les caresses et est jaloux des autres enfants.

Il parle assez correctement, mais son langage est ordurier. Son attention est difficile à attirer et à maintenir.

Il connaît les lettres de l'alphabet.

Renseignements de l'infirmière chargée de la surveillance des enfants :

« Quoique arriéré, répond assez bien aux questions que l'on peut poser à un enfant de son âge, langage ordurier. Mange seul de façon malpropre. Prend part à tous les jeux. Brutal envers les autres enfants, malgré cela serait affectueux envers les personnes qui s'occupent de lui. N'est pas gâteux. Tendance au vol. »

Examen. — Infantilisme.

Yeux fendus en amande, obliques en haut et en dehors, écartés, pas d'épicanthus.

Oreilles, absence de lobule, oreilles de faune plus nette à droite.

Nez aplati à la racine, cyanosé.

Pommettes rouges, gercées.

Bouche normale, sauf fissures niveau des deux commissures. Langue scrotale, non épaissie.

Ventre gros, hernie ombilicale.

Adiposité assez marquée.

Testicules petits, phimosis.

Membres inférieurs : jambes noueuses, genu recurvatum, hypotonie, l'enfant se tient souvent assis en tailleur.

Mains courtes, épaisses, froides, cyanosées, livedo.

— *Wassermann dans le sang partiellement positif.*

— Examen du liquide céphalo-rachidien :

Albumine (Procédé Ravaut) : 0,25 cent.

Réaction cellulaire : pas de lymphocytose.

Wassermann : négatif.

Réaction de Lauge : 1100000000.

En résumé : Imbécillité mongoloïde avec polymortalité dans la famille et antécédents personnels (méningite ?) pouvant faire penser à la syphilis des parents.

Résultat : Wassermann partiellement positif dans le sérum sanguin. Réactions de laboratoires n'ayant été précédées d'aucune réactivation.

Malheureusement pas d'examens chez les parents mêmes.

OBSERVATION II

Pierre, Marcel H, 11 ans. Entré le 14 août 1920, à Bicêtre.

A. P. et A. H., aucun renseignement.

Facies mongolien peu accusé, fentes palpébrales obliques en haut et en dehors.

Cheveux abondants, fins, secs.

Nez enfoncé au niveau de la racine.

Crâne en boule, oreilles décollées.

Bouche grande, entr'ouverte, langue scrotale, peu épaisse, profondes fissures niveau des commissures labiales.

Cou un peu gros, nombreux ganglions sous-maxillaire et cervicaux.

Mains épaisses, courtes, cyanosées.

Sang : Wassermann négatif.

Liquide C. R. : Wassermann négatif.

Pas de lymphocytose.

Albumine (procédé Ravaut) 0,30 centg.

Réaction de Lange oooooooooo.

Voici maintenant l'observation prise dans le service de M. Apert :

OBSERVATION III

André P..., 20 mois.

A. H. Père bien portant ; mère également, âgée de 31 ans, n'aurait jamais été malade. Rien à signaler dans les antécédents collatéraux.

Pendant la grossesse la mère a eu des préoccupations et elle s'est beaucoup fatiguée.

A. P..., né à terme, seul enfant.

Ne marchait pas du tout à 18 mois.

Actuellement (20 mois), marche, mais en se dandinant un peu, l'enfant écarte fortement les jambes et perd l'équilibre assez facilement.

Examen. — Facies typique de mongolien.

Obliquité des yeux en haut et en dehors.

Strabisme convergent très marqué. Epicanthus bilatéral, nez ensellé.

Front rétréci et arrondi, crâne en forme de boule, avec une seule bosse frontale.

La fontanelle antérieure est ouverte et admet la pulpe du doigt. Le reste du crâne est soudé. Pas de crânio-tabes.

L'enfant a 16 dents bien conformées, sauf les incisives médianes, l'une d'elles est cassée au ras de la gencive. Les incisives latérales sont petites.

L'enfant n'a pas de malformations apparentes, son ventre est un peu gros. Pas de hernie ombilicale, ni de cryptorchidie.

Le langage se réduit à des appels inarticulés et au mot « maman ».

Ce petit malade suit actuellement un traitement polyopothérapique prescrit par M. Apert qui semble donner de bons résultats. La mère trouve que son enfant a plus de connaissance, qu'il marche mieux.

Wassermann dans le sang. Positif. Les autres examens n'ont pu être faits.

Il est à remarquer que, dans cette observation, rien dans les antécédents et dans l'examen du malade ne permettait de songer à la syphilis.

Somme toute, sur trois idiots mongoliens, non choisis, chez qui nous avons fait pratiquer soit la réaction de Wassermann seule, soit des examens plus complets, nous avons en ce qui concerne :

1) La réaction de Wassermann dans le sérum sanguin.

Un résultat positif.

Un résultat partiellement positif.

Un résultat négatif.

2) Les autres examens (2 cas seulement).

Deux résultats négatifs.

Ces résultats ne nous permettent pas de conclure. A notre avis le problème reste entier, et la question est à reprendre.

S'il y a, bien souvent, de fortes présomptions pour incriminer le rôle de la syphilis dans l'étiologie du mongolisme, ce rôle, jusqu'à maintenant, n'a jamais pu être mis en évidence d'une façon probante, à l'abri de toute critique.

Conclusions

I. — Dans l'arriération mongolienne, il y a lieu de distinguer d'une part, les *faits définitivement acquis* : ce sont les caractères cliniques de l'affection, son évolution, son pronostic et son diagnostic ; d'autre part, les *problèmes qui restent à résoudre*, ce sont ceux qui touchent à l'étiologie, à l'anatomie pathologique et à la pathogénie.

II. — La théorie qui met l'idiotie mongolienne sous la dépendance des ÉMOTIONS OU DES CHAGRINS ÉPROUVÉS PAR LA MÈRE PENDANT SA GROSSESSE, — causes agissant par un mécanisme encore mal déterminé sur le développement du cerveau, — ne nous paraît pas applicable à la totalité des cas. On peut, en effet, lui objecter :

a) L'existence d'une idiotie mongolienne familiale (Babonneix et Villette, Pardee, Herrmann, etc.).

b) Cette constatation que nombre de femmes ont eu, pendant leur grossesse, des chagrins ou des émotions sans que, pour cela, leurs enfants aient été atteints de mongolisme (Ch. Herrmann).

c) Le fait que, depuis la guerre, on ne signale nulle part de cas de mongolisme plus nombreux, bien que,

dans tous les pays belligérants, les femmes enceintes aient été soumises à des émotions violentes et répétées.

d) Cet autre fait que, de deux jumeaux, l'un peut être normal, l'autre mongolien (cas de Swanberg, Harold et Haynes).

e) L'existence à l'autopsie des cerveaux de mongoliens de lésions inflammatoires et non pas d'une agénésie simple (Babonneix, P. Biach).

III. — De même, ne nous paraît pas soutenable la thèse invoquant la DÉGÉNÉRESCENCE. Comment, en effet, interpréter, avec cette théorie, le cas de cette femme, observée par Ch. Hermann, qui, mariée deux fois, a eu de son premier mari un enfant normal, et du second, successivement un mongolien, un enfant normal et un second mongolien ?

IV. — Que penser du rôle des GLANDES VASCULAIRES SANGUINES ? Il est impossible actuellement de le discuter à fond, l'examen des malades et de leurs parents n'ayant presque jamais été pratiqué complètement à ce point de vue. Pourtant un fait subsiste : c'est que les glandes endocrines doivent être troublées dans leur fonctionnement chez les mongoliens, la clinique le laisse présumer, sans que les constatations d'autopsie, contradictoires et contestées, permettent de l'affirmer.

V. — En faveur de l'HÉRÉDO-SYPHILIS on peut faire valoir des arguments *cliniques* : cas de Sutherland qui signale la syphilis dans 11 de ses 25 cas, d'Armand Delille relatif à un mongolien dont les parents étaient syphiliti-

ques ; de Babonneix et Villette, qui, dans un cas d'idiotie mongolienne familiale, peuvent, à juste raison, suspecter cette maladie chez les parents. Enfin la coexistence si fréquente des malformations congénitales (anomalies cardiaques, cataracte, etc.) plaide encore en faveur de la syphilis.

Anatomiques : cas de M. Babonneix qui a vu dans un sillon méningé de l'écorce cérébrale, un nodule péri-vasculaire d'apparence gommeuse.

Biologiques : la réaction de Wassermann a été signalée positive dans certains cas, de même la réaction de Lange.

Par contre, nombre d'auteurs (Comby, Gordon, Holt, Herrmann) ne sont jamais arrivés à déceler l'hérédo-syphilis chez leurs mongoliens.

VI. — En réalité, dans la question du mongolisme, *tout est à reprendre*, la grande majorité des observations anciennes étant incomplètes. Nous devrons exiger des nouvelles :

a) Une anamnèse méthodique ; b) un examen clinique complet (surtout en ce qui concerne les syndromes endocriniens ; c) les examens de laboratoire les plus divers (sang, liquide céphalo-rachidien, urines, etc.) ; d) s'il y a lieu, un examen anatomique détaillé indiquant avec précision l'état du système nerveux central et périphérique (grand sympathique), des glandes vasculaires sanguines, et donnant sur les malformations, tous les renseignements nécessaires.

Ce n'est que lorsque de telles observations auront été prises *en série* qu'on pourra aborder avec profit l'étude pathogénique du mongolisme, et arriver, par suite, à une thérapeutique efficace.

Vu, le Doyen, *Vu, le Président,*

ROGER. LETULLE.

Vu et permis d'imprimer :
Le Recteur de l'Académie de Paris,

APPELL.

Bibliographie

APERT. — *Traité des maladies familiales et des maladies congénitales*, 1907.

APERT. — Mongolisme. *Monde Médical*, 15 juillet 1914.

APERT. — *L'Hérédité morbide*, 1919.

APERT. — Le Mongolisme, *Bulletin Médical*, 19 juin 1920.

Archives de médecine des enfants. — Années 1903 à 1920.

ARMAND-DELILLE. — Hérédo-syphilis et mongolisme, *C. R. Société de Pédiatrie*. Séance du 19 mai 1908.

AXENFELD. — Traité d'ophtalmologie 1914.

L. BABONNEIX. — L'idiotie mongolienne, in HUTINEL : *Traité des maladies de l'enfance*, tome V, 1909.

L. BABONNEIX. — Contribution à l'étude anatomique de l'idiotie mongolienne, *Arch. méd. des enfants*, juillet 1909.

L. BABONNEIX. — Du rôle de la syphilis dans la production des malformations fœtales, *Gazette des Hôp.*, 11 déc. 1913.

L. BABONNEIX. — Idiotie mongolienne familiale, *Arch. Méd. des enf.*, sept. 1916.

L. BABONNEIX. — Sur deux cas d'idiotie mongolienne, *Gaz. des Hôp.*, 1er juin 1920.

L. BABONNEIX. — Rôle de l'hérédo-syphilis en neuropathologie, *Le Monde Médical*, 1920.

L. BABONNEIX et R. DEGUY. — A propos de l'idiotie mongolienne, *Gaz. des Hôp.*, 25 nov. 1920.

BARTHÉLEMY. — Thèse Paris (1918-19), n° 157, Hérédo-syphilis des glandes endocrines.

BIACH (Paul). — Zur Kenntniss des Zentralnervensystems beim

Mongolismus, *Deutsche Zeitschrift für Nervenheilkunde*, 1909.

Brudzinski. — Contribution à l'étude du myxœdème, du mongolisme et de la micromélie, *Arch. méd. des enfants*, 1908. p. 513.

Cafferata (Dr J. E.). — Contribution à l'étude du mongolisme, *Arch. Méd. des enfants*, 1909, p. 929.

Chartier. — Mongolisme avec malformation cardiaque rare, *Arch. Méd. des enfants*, 1906, p. 99.

Chauvet (St). — *Thèse Paris* 1913-14, n° 385. L'infantilisme hypophysaire.

Chauvin (D. E.). — Précis de Tératologie, 1920.

Comby (J.). — *Arch. Méd. des enfants*, 1903, 1906, 1907, 1917.

Dean. — Etude de la Réaction de Wassermann chez les idiots, *Lancet*, 23 juillet 1910.

Dean. — Idiotie et hérédo-syphilis, *Brit. J. of. Children's Diseases*, sept. 1912.

Dejerine. — Embryologie du système nerveux, 1895.

Delpy. — Des rapports de la syphilis avec quelques glandes à sécrétions internes, *Thèse Paris*, 1910-11, n° 117.

Desgeorges. — *Thèse Paris* 1904-05, n° 296, Contribution à l'étude de l'idiotie mongolienne.

Dupuy (Raoul). — Quelques considérations sur les enfants arriérés, *Le Monde Médical*, 15 mars 1913.

Frey (Conrad). — Le mongolisme, *Revue Suisse de médecine*, 12 fév. 1910.

Goddard (H. H.). — La syphilis comme facteur étiologique dans l'idiotie mongolienne, *J. Am. Med. Association*, 7 avril 1917.

Guillaume. — Sympathique et systèmes associés, 1920.

Hagueneau. — *Thèse Paris*, 1920-21. Le syndrome humoral dans la Paralysie générale.

Herrman (Ch.). — *Archives of Pediatrics*, juillet 1917.

HUTINEL et BABONNEIX. — Conception actuelle des ancéphalopathies infantiles. *Journ. de Médecine et de Chirurgie Pratiques*, 10 octobre 1919.

HUTINEL et STIÉVENIN. — Syphilis héréditaire et dystrophies, *Arch. Méd. des enfants*, janv. 1920.

LEROUX (Ch.) et LABBÉ (Raoul). — Le séro-diagnostic de l'hérédo-syphilis infantile et la syphilis familiale, *Arch. Méd. des enfants*, 1911.

LEWANDOWSKY. — *Handbuch der Neurologie*, Berlin 1912 (art. de H. VOGT).

LUTROVNICK (Mlle). — *Thèse Paris*, 1907-08, n° 169, sur les manifestions mongoloïdes chez les enfants européens.

MC CLELLAND (J. E.) AND RUTH. — La syphilis comme facteur étiologique dans le mongolisme, *J. A. m. A.*, 10 mars 1917.

MUIR (John). — 36 cas de mongolisme, *Arch. of Pediatries*, mars 1903.

NAGEOTTE (Madame). — Du rôle tératogénique des tentatives d'avortements, *Pr. Médicale*, 1917, n° 71.

PARDEE (Irving. H.). — 2 cas d'idiotie mongolienne dans la même famille, *J. A. M. A.*, 10 janv. 1920.

PEARCE, RANKINE, ORMOND. — Note sur 28 cas de mongolisme, spécialement en ce qui concerne l'examen oculaire, *Brit. med. Journal*, 23 juillet 1910.

PENTAGNA (O.). — Contribution à la pathogénie du syndrome endocrinien. *La Pediatria* (Naples), 15 mai 1920.

RAEDER (Oscar J.). — Endocrine imbalance in the feeble minded, *J. A. M. A.*, 21 août 1920.

Revue Neurologique, 1904-1920.

ROUSSY (G.), et CORNIL (L.). — La maladie de Basedow et la guerre. Critique de l'origine émotive du goître exophtalmique. *Presse Médicale*, 23 octobre 1920.

Rudaux (P.) et Le Lorier. — Du rôle de la syphilis sur la genèse des anomalies fœtales. *La Clinique*, 21 nov. 1913.

Séris. — *Thèse Paris*, 1905-6, n° 287.

Shuttleworth. — Mongolian imbecility. *Brit. med. Journal*, 11 sept. 1909, p. 661.

Stevens (H. C.). — Mongolian Idiocy and Syphilis. *J. A. M. A.*, 15 mai 1915.

Stevens (H. C.). — The spinal fluid in mongolian idiocy, 29 avril 1916.

Vaglio (R.). — Insuffisance des glandes endocrines et syphilis. *La Pediatria* (Naples), janv. 1915.

Van der Bogert. — Syphilis congénitale simulant le mongolisme. *Am. J. Dis. children*. janv. 1916.

Vigne (Paul). — Influence de l'imagination de la mère sur la conformation du fœtus. *Avenir Médical*, nov. 1910.

Voisin (Roger) et Mlle Giry. — Un cas d'idiotie mongolienne. *Progrès Médical*, 13 juin 1908.

Weber. — Mongolism associated with congenital cataract, *Brit. J. Children's Dis.*, 1917, p. 267-269.

Wood (A. Jeffreys). — Mongolian Imbecility, *in Arch. Méd. des enf.*, 1910.

Zubizarretta (Abel). — 22 cas de mongolisme, *in Arch. M. Enf.*, 1908.